

Zespół Gómeza, López i Hernándezza

Kod Orpha: 1532 Kod OMIM: 601853

Opis choroby *

Definicja

A rare neurocutaneous syndrome characterized by the association of cerebellum (rhombencephalosynapsis), cranial nerves (trigeminal anesthesia), and scalp (alopecia) abnormalities. Other features observed in patients were craniosynostosis, midfacial hypoplasia, bilateral corneal opacities, low-set ears, short stature, moderate intellectual impairment and ataxia. Hyperactivity, depression, self-injurious behaviour and bipolar disorder have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Cerebellotrigeminal-dermal dysplasia syndrome
Dysplazja mózdkowo-trójdzielno-skórna
Kraniosynostoza - łysienie - defekt mózgu
Craniosynostosis-alopecia-brain defect syndrome

Kod ORPHA

1532

Kod OMIM

601853

Kod ICD10

Q07.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl